

Nama : Renita Pramesti Ardita Putri

NIM : 2110101098

Kelas : B

RESUME MATA KULIAH EMBRIOLOGI

KELAINAN GENETIK

HEMOFILIA

Hemofilia adalah gangguan pendarahan yang memperlambat proses pembekuan darah. Orang dengan kondisi ini mengalami pendarahan berkepanjangan atau mengalir setelah cedera, operasi, atau gigitan. Pada kasus hemofilia yang parah, perdarahan terus menerus terjadi setelah trauma ringan atau bahkan ketika tidak ada cedera yang jelas. Komplikasi serius dapat terjadi akibat pendarahan pada persendian, otot, otak, atau organ dalam lainnya. Bentuk hemofilia yang lebih ringan tidak selalu melibatkan perdarahan spontan, dan kondisi ini mungkin tidak terlihat sampai perdarahan abnormal terjadi setelah pembedahan atau cedera serius.

Hemofilia diturunkan dari orang tua ke anak. Hemofilia adalah kelainan terkait kromosom seks. Kromosom seks X dan Y membantu menentukan pola pewarisan hemofilia. Gen untuk hemofilia dibawa pada kromosom X. Hemofilia diturunkan secara resesif terkait-X. Wanita mewarisi dua kromosom X, satu dari ibu mereka dan satu dari ayah mereka (XX). Laki-laki mewarisi kromosom X dari ibu mereka dan kromosom Y dari ayah mereka (XY). Itu berarti jika seorang anak laki-laki mewarisi kromosom X yang membawa hemofilia dari ibunya, dia akan menderita hemofilia. Ini juga berarti bahwa ayah tidak dapat menularkan hemofilia kepada anak laki-laki mereka.

Tetapi karena anak perempuan memiliki dua kromosom X, bahkan jika mereka mewarisi gen hemofilia dari ibu mereka, kemungkinan besar mereka akan mewarisi kromosom X yang sehat dari ayah mereka dan tidak menderita hemofilia. Anak perempuan yang mewarisi kromosom X yang mengandung gen hemofilia disebut pembawa. Dia bisa mewariskan gen itu kepada anak-anaknya. Banyak wanita yang membawa gen hemofilia juga memiliki ekspresi faktor yang rendah, yang dapat menyebabkan perdarahan menstruasi yang berat, mudah memar, dan perdarahan sendi. Beberapa wanita yang memiliki gen hemofilia memiliki ekspresi faktor yang cukup rendah untuk didiagnosis menderita hemofilia.

Untuk karier wanita, ada empat kemungkinan hasil untuk setiap kehamilan:

1. Anak perempuan yang bukan karier
2. Anak perempuan yang karier
3. Anak laki-laki tanpa hemofilia
4. Anak laki-laki dengan hemofili

Penyakit hemofilia adalah kelainan proses pembekuan darah yang membuat perdarahan berlangsung lebih lama dari waktu normal. Penyebabnya adalah kurangnya protein faktor pembekuan darah yang mengendalikan perdarahan. Protein faktor pembekuan darah yang kurang hingga memicu penyakit hemofilia adalah faktor VIII atau IX. Bila kekurangan faktor VIII, penyakit itu disebut hemofilia A. Ini jenis hemofilia yang umum. Sedangkan jika kekurangan faktor IX disebut hemofilia B.

Terdapat tiga level keparahan penyakit hemofilia berdasarkan banyaknya faktor pembekuan darah yang hilang dari plasma darah, yakni:

- Ringan: umumnya perdarahan terjadi karena luka berat atau operasi. Tak pernah terjadi perdarahan spontan.
- Sedang: bisa mengalami perdarahan sebulan sekali. Perdarahan bisa terjadi karena luka sedang, termasuk perawatan gigi. Jarang terjadi perdarahan spontan.
- Berat: sering mengalami perdarahan otot dan sendi hingga dua kali per pekan. Perdarahan kerap terjadi secara spontan tanpa penyebab jelas.

Gejala utama hemofilia adalah darah yang sukar membeku sehingga menyebabkan perdarahan sulit berhenti atau berlangsung lebih lama. Selain itu, penderita hemofilia bisa mengalami keluhan berupa:

1. Perdarahan yang sulit berhenti, misalnya pada mimisan atau luka gores
2. Perdarahan pada gusi
3. Perdarahan yang sulit berhenti setelah operasi, misalnya setelah sunat (sirkumsisi)
4. Darah pada urine dan tinja
5. Mudah mengalami memar
6. Perdarahan pada sendi yang ditandai dengan nyeri dan bengkak pada sendi siku dan lutut

Tingkat keparahan perdarahan yang dialami penderita hemofilia tergantung pada jumlah faktor pembekuan dalam darah. Jika jumlah faktor pembekuan darah makin sedikit, perdarahan akan makin sulit untuk berhenti.

Karena penyakit hemofilia muncul karena faktor keturunan, hingga saat ini tak ada cara untuk mencegahnya. Bila dalam garis keturunan keluarga ada riwayat hemofilia, sebaiknya dilakukan tes untuk mengetahui apakah ada gen yang terbawa. Pemeriksaan juga diperlukan untuk berkonsultasi mengenai langkah ke depan, termasuk rencana memiliki anak, karena adanya faktor hemofilia.

Orang dengan hemofilia hanya bisa melakukan pencegahan terhadap risiko perdarahan yang mungkin terjadi saat beraktivitas. Jika mengidap hemofilia, seseorang harus menyiapkan langkah antisipasi terhadap risiko perdarahan, antara lain dengan mengenali gejala perdarahan. Dengan demikian, seseorang bisa bersiap ketika menghadapi risiko tersebut.

Langkah pencegahan yang utama adalah terhadap kemungkinan perdarahan akibat luka atau cedera, terutama bagi penderita penyakit hemofilia sedang dan ringan. Tips yang bisa dianjurkan meliputi:

1. Hindari penggunaan perabot yang berisiko menimbulkan luka, seperti keset yang licin atau meja dengan ujung lancip.
2. Selalu pastikan lantai tidak licin, terutama di kamar mandi.
3. Lampu penerangan harus baik agar mata bisa melihat dengan jelas.
4. Singkirkan furnitur yang tidak perlu agar lebih leluasa bergerak di dalam rumah.
5. Gunakan pengaman yang perlu ketika beraktivitas di luar rumah.
6. Tetap berolahraga, tapi hanya yang ringan.

Cara terbaik pengobatan penyakit hemofilia adalah dengan mengganti faktor pembekuan darah sehingga darah bisa membeku dengan baik. Umumnya pengobatan ini dilakukan dengan injeksi produk pengganti yang disebut konsentrat ke pembuluh darah vena penderitanya.

REFERENSI

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/hemophilia/>

<https://www.hemophilia.org/bleeding-disorders-a-z/types/hemophilia-a>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK551607/>

<https://primayahospital.com/penyakit-dalam/mencegah-penyakit-hemofilia/#:~:text=Cara%20terbaik%20pengobatan%20penyakit%20hemofilia,ke%20pembuluh%20darah%20vena%20penderitanya.>